

# Anomalias Congênitas e Aconselhamento Genético

*Elaine Sbroggio de Oliveira Rodini\**

- **Resumo:** As anomalias congênitas são detectadas ao nascimento. São hereditárias quando a etiologia envolve genes ou cromossomos e não hereditárias quando as causas são exógenas ao genótipo. Quando um indivíduo apresenta várias anomalias congênitas associadas ele pode ser portador de uma síndrome, e deve ser encaminhado a um serviço de aconselhamento genético para esclarecimento do diagnóstico, cálculos dos riscos de recorrência na família e orientações sobre a conduta terapêutica. O aconselhamento genético envolve o exame físico do paciente e exames laboratoriais. Entre esses estão os citogenéticos que se destinam ao estudo dos cromossomos. O serviço de aconselhamento genético se destina também ao estudo de vínculo genético entre os indivíduos, pesquisa de histocompatibilidade e outros estudos imunogenéticos.

**Unitermos:** Malformações congênitas, aconselhamento genético, hereditariedade, síndromes.

---

**Abstract:** Congenital anomalies are detected at birth. They are inherited when the etiology involves the genetic material. Associated congenital anomalies can represent a syndrome; a genetic counselling service is indicated to inform diagnoses, recurrence risks and adequate treatment.

**Keywords:** Congenital anomalies, genetic counselling, heredity, syndromes.

---

## **Introdução**

Anomalias congênitas são defeitos físicos ou mentais que podem ser visualizados ao nascimento. Afetam 3% dos nascidos e podem ser hereditárias (Cohen, 1982). São classificadas em 3 tipos:

- malformações - quando a causa é endógena (envolve o material genético) são hereditárias.

---

\* Professora Assistente Doutora do Departamento de Ciências Biológicas da Faculdade de Ciências - UNESP - Câmpus de Bauru.

- **disrupções** - quando a causa é exógena e afeta o indivíduo no período embrionário, como por exemplo o vírus da rubéola. Como o genótipo está intacto elas não são hereditárias.

- **deformações** - quando a causa é exógena e afeta o indivíduo no período fetal. Podem ter origem num fator mecânico, como por exemplo anormalidades uterinas, insuficiências de líquido amniótico, etc. Não são hereditárias.

As anomalias congênicas podem ainda ser classificadas em isoladas e associadas. No primeiro caso ocorrem sozinhas; no segundo, associam-se a outros defeitos fazendo parte, frequentemente, de espectros sindrômicos (Gorlin, 1990).

Síndrome é definida como um conjunto de anomalias congênicas cujo fator etiológico é comum e podem envolver genes, cromossomos ou ambiente ( físico, químico e biológico). (Opitz, 1984)

### **Síndromes Gênicas**

Têm origem em mutações de alelos. Sua frequência é de 1 para 2.000 nascimentos. São malformativas ou não. O Diagnóstico é difícil por técnicas laboratoriais comuns. Há necessidade do levantamento do histórico familiar adequado. Podem ser monogênicas quando envolvem genes autossômicos ou ligadas ao sexo quando envolvem genes localizados nos cromossomos sexuais.

### **Síndromes Cromossômicas**

São sempre malformativas. Incluem constantemente retardamento mental, anomalias genitais e baixa estatura. Referem-se a alterações do número ou da estrutura dos cromossomos. Sua frequência é de aproximadamente 7 para 1.000 nascimentos e são responsáveis por boa parte dos abortos espontâneos que ocorrem no primeiro trimestre de gestação. A detecção dessas anomalias é feita através do cariótipo que é o exame dos cromossomos, geralmente feito em leucócitos de sangue periférico.

### **Síndromes Ambientais**

Não são hereditárias. São causadas por agentes teratogênicos físicos (ex: radiação ionizante, hipertermia), químicos (ex: anticonvulsivantes, corticóides, anticoagulantes, antimetabólicos, hormônios sexuais, abortivos, vitamina A, álcool) e biológicos (ex: toxoplasmose, rubéola).

Os fatores ambientais têm ação nociva, principalmente quando a mulher é exposta a eles durante o primeiro trimestre de gestação.

### **Diagnóstico das Anomalias Congênicas**

Antes do nascimento, as anomalias congênicas, principalmente as que envolvem a morfologia, podem ser diagnosticadas através de exames radiológicos e ultrassonográficos. No caso de distúrbios cromossômicos, o diagnóstico pode ser feito

através de análise de material proveniente de vilosidades coriônicas, líquido amniótico ou sangue do cordão umbilical.

Após o nascimento o portador de anomalias congênicas deve ser encaminhado ao geneticista clínico e a partir de exames físicos e laboratoriais o diagnóstico poderá ser esclarecido.

A importância do diagnóstico se reflete no conhecimento do risco de recorrência das anomalias em questão e da conduta terapêutica que visa a melhoria da qualidade de vida do indivíduo afetado.

As informações e orientações sobre o modo de herança, transmissão, diagnóstico pré-natal e tratamento do indivíduo portador de malformações congênicas são dadas pelo geneticista através do processo denominado aconselhamento genético.

### **Aconselhamento Genético**

Um serviço especializado em Aconselhamento Genético é constituído, normalmente por uma clínica que se destina ao atendimento da população e um laboratório onde são realizados os exames pertinentes.

Os profissionais diretos do serviço são o especialista em genética clínica e o citogeneticista e os indiretos são os psicólogos, fonoaudiólogos, fioterapeutas, imunogeneticistas e médicos de várias especialidades. Esses profissionais atendem à população nos seguintes casos:

- a) Famílias com casos de anomalias congênicas
- b) Casais estéreis ou com história de abortos ou natimortos.
- c) Casais consanguíneos
- d) Portadores de anemias hereditárias
- e) Indivíduos expostos a teratógenos
- f) Duvidosos de paternidade
- g) Casais ansiosos em gerar crianças portadoras de anomalias
- h) Mulheres com amenorréia primária

### **Referências Bibliográficas**

- COHEN JR, M.M. *The child with multiple birth defects*. Raven Press, New York, 1982.
- GORLIN, R.J.; COHEN JR, M.M.; LEVIN, L.S. *Syndromes of the head and neck*. 3ª ed. Oxford University Press, New York. Oxford, 1990.
- OPITZ, J.M. *Tópicos recentes de Genética Clínica*. Sociedade Brasileira de Genética, Ribeirão Preto, São Paulo, 1984.